# Humangenetik Human Genetics Génétique humaine

### **Editorial Board**

P. E. Becker, Göttingen

A. G. Motulsky, Seattle

U. W. Schnyder, Heidelberg

F. Vogel, Heidelberg

G. G. Wendt, Marburg

### Advisory Board

G. Anders, Groningen

H. Baitsch, Ulm

A. G. Bearn, New York

H. Bickel, Heidelberg

N. P. Bochkov, Moskau

D. Bootsma, Rotterdam

K. H. Degenhardt, Frankfurt/M.

W. Fuhrmann, Giessen

H. Grüneberg, London

B. Hassenstein, Freiburg i. Br.

K. Hirschhorn, New York

W. Jaeger, Heidelberg

D. Klein, Genève

E. Krah, Heidelberg

W. Krone, Ulm

H. Lehmann, Cambridge

W. Lenz, Münster/W.

V. A. McKusick, Baltimore

M. Mikkelsen, Glostrup

H. Nachtsheim, Berlin

K. Pätau, Madison

A. Prader, Zürich

H. Ritter, Tübingen

C. Ropartz, Bois-Guillaume

W. Schmid, Zürich

W. J. Schull, Ann Arbor

H. G. Schwarzacher, Wien

C. Stern, Berkeley

H. E. Sutton, Austin

U. Wolf, Freiburg i. Br.

Band 30 · 1975



The exclusive copyright for all languages and countries, including the right for photomechanical and any other reproduction, also in microform, is transferred to the publisher.

The use in this journal of registered or trade names, trademarks etc. without special acknowledgement does not imply that such names, as defined by the relevant protection laws, may be regarded as unprotected and thus free for general use.

Alle Rechte, einschließlich das der Übersetzung in fremde Sprachen und das der fotomechanischen Wiedergabe oder einer sonstigen Vervielfältigung, auch in Mikroform, vorbehalten. Jedoch wird gewerblichen Unternehmen für den innerbetrieblichen Gebrauch nach Maßgabe des zwischen dem Börsenverein des Deutschen Buchhandels e.V. und dem Bundesverband der Deutschen Industrie abgeschlossenen Rahmenabkommens die Anfertigung einer fotomechanischen Vervielfältigung gestattet. Wenn für diese Zeitschrift kein Pauschalabkommen mit dem Verlag vereinbart worden ist, ist eine Wertmarke im Betrage von DM 0,40 pro Seite zu verwenden.

Der Verlag läßt diese Beträge den Autorenverbänden zufließen.

Die Wiedergabe von Gebrauchsnamen, Handelsnamen, Warenbezeichnungen usw. in dieser Zeitschrift berechtigt auch ohne besondere Kennzeichnung nicht zu der Annahme, daß solche Namen im Sinne der Warenzeichen- und Markenschutz-Gesetzgebung als frei zu betrachten wären und daher von jedermann benutzt werden dürften.

Springer-Verlag Berlin · Heidelberg · New York

Printed in Germany by J. P. Peter, Gebr. Holstein, Rothenburg o. d. Tbr.

© by Springer-Verlag Berlin · Heidelberg 1975

# Contents

## Review Articles

A Collaborative Study: Frequency of Inborn Errors of Metabolism, Especially PKU, in Some Powerentstire Newhorn Screening Control of Metabolism, Especially PKU,	
in Some Representative Newborn Screening Centers Around the World	273
Kamuzora, H.: Recent Developments in Foetal Haemoglobin Research	197
Original Investigations · Short Communications	
Abe, T., Morita, M., Kawai, K., Misawa, S., Kanai, H., Hirose, G., Fujita, H.: Trans-	
mission of a t(13q22q) Chromosome Observed in Three Generations with Segregation	
of the Translocation D <sub>1</sub> -Trisomy Syndrome	207
Abrisqueta, J. A., s. Pérez-Castillo, A., et al	265
Aller, V., s. Pérez-Castillo, A., et al	265
Arashima, S., s. Matsuda, I., et al	69
Awa, A. A., s. Sofuni, T., et al	91
Ayme, S., s. Giraud, F., et al	99
Bartstra, H., s. Van Biervliet, J. P., et al	35
Beck, B., s. Obe, G	143
Beolchini, P. B., s. Morganti, G	341
Bernard, JF., s. Kahn, A., et al	41
Bernard, R., s. Giraud, F., et al	99
Biagioni, M., s. Furbetta, M., et al	259
Biegel, A., s. Kreiger, D., et al	81
Boé, J., Taillemite, J. L., Hazael-Massieux, P., Léonard, C., Boué, A.: Association of	
Pericentric Inversion of Chromosome 9 and Reproductive Failure in Ten Unrelated	
Families	217
Boivin, P., s. Kahn, A., et al	41
Boué, A., s. Boé, J., et al	217
Bütler, R., s. Morganti, G	341
Bütler-Brunner, E., s. Morganti, G	341
Calka, O. J., s. Hook, E. B., et al	251
Cao, A., s. Furbetta, M., et al	259
Charlionet, R., s. Martin, JP., et al	121
Chiyo, H., Kuroki, Y., Matsui, I., Yanagida, K., Nakagome, Y.: A 6p Trisomy Detected	69
in a Family with a "Giant Satellite"	63 259
Cossu, P., s. Furbetta, M., et al.	41
Cottreau, D., s. Kahn, A., et al	41
goloid Population in Assam (India)	187
Deka, R., s. Das, B. M., et al	187
Del Mazo, J., s. Pérez-Castillo, A., et al.	265
DeMars, R., s. Held, K. R., et al	23
Dutrillaux, B.: Obtention simultanée de plusieurs marquages chromosomiques sur les	
mêmes préparations, après traitement par le BrdU	297
Epplen, J. T., Vogel, W.: DNA Replication Patterns of Human C Group Chromosomes	
from Fibroblasts and Amniotic Fluid Cells Revealed by a Giemsa Staining Technique	337
Filip, D. A., Gilly, C., Mouriquand, C.: The Metaphase Chromosome Ultrastructure.	
II. Helical Organization of the Basic Chromosome Fiber as Revealed by Acute Angle	
Metal Deposition	155
Filo, R., s. Kreiger, D., et al	81
Flatz, G., s. Das, B. M., et al	187
Fleischman, E. W., s. Prigogina, E. L	/113
Friedrichson, U., s. Schmitt, J., et al	179
Fujita, H., s. Abe, T., et al	207

IV Contents

Furbetta, M., Rosi, G., Biagioni, M., Cossu, P., Cao, A.: A Case of Extra Small Acto-	0 = 0
centric Bisatellited Chromosome in a Non Mongoloid Child	259
Gardner, F., s. Nowell, P. C., et al	13
Gedde-Dahl ir., T., s. Olaisen, B., et al	291
Gilly, C., s. Filip, D. A., et al	155
Giraud, F., Mattei, JF., Mattei, MG., Ayme, S., Bernard, R.: La trisomie 4p. A propos	
de 3 observations	99
Goday, C., s. Pérez-Castillo, A., et al	265
Goedde, H. W., s. Hirth, L., et al	47
Göttsche, H., s. Hirth, L., et al	47
Grinberg, K. N., s. Kuliev, A. M., et al	127
Hansmann, I., Keutel, J.: A Subtelocentric Chromosome 9 in a Dysplastic 18-Year-Old	
Boy with Dissociated Mental Development	287
Hatcher, N. H., s. Hook, E. B., et al	251
Hayashi, K., s. Schinzel, A., et al	307
Hayashi, K., Schmid, W.: Tandem Duplication q14 and Dicentric Formation by End-	
To-End Chromosome Fusions in Ataxia telangiectasia (AT). Clinical and Cytogenetic	
Findings in 5 Patients	135
Hazael-Massieux, P., s. Boé, J., et al	217
Heath, R. B., s. Watkin, I. J., et al	75
Held, K. R., Kahan, B., DeMars, R.: Adenine Phosphoribosyltransferase and Hypo-	
xanthine-Guanine Phosphoribosyltransferase Immunoprecipitation Reactions in	
Human-Mouse and Human-Hamster Cell Hybrids	23
Hirose, G., s. Abe, T., et al	207
Hirth, L., Göttsche, H., Goedde, H. W.: Lippenfurchen — Variabilität und Genetik.	47
Hook, E. B., Hatcher, N. H., Calka, O. J.: Apparent "in situ" Clone of Cytogenetically	
Marked Ataxia-Telangiectasia Lymphocytes	251
Ikeuchi, T., s. Matsuda, I., et al	69
Ikeuchi, T., Sasaki, M.: An Abortus with a Normal/Trisomy 16 Mosaicism: Instability	
of Trisomic Cells in vitro	167
Ishikawa, M., s. Matsuda, I., et al	69
Jensen, J., s. Nowell, P. C., et al	13
Kahan, B., s. Held, K. R., et al	23
Kahn, A., Bernard, JF., Cottreau, D., Marie, J., Boivin, P.: Gd(—)Abrami. A Deficient	
G-6PD Variant with Hemizygous Expression in Blood Cells of a Woman with Primary	
Myelofibrosis	41
Kajii, T., s. Niikawa, N	83
Kamel, R., Schwarzfischer, F.: Hexokinase Isozymes in Human Neoplastic and Fetal	00
Tissues: The Existence of Hexokinase II in Malignant Tumors and in Placenta	181
Kanai, H., s. Abe, T., et al	207
Kaneko, Y., s. Matsuda, I., et al	69
Kawai, K., s. Abe, T., et al	207
Keutel, J., s. Hansmann, I	287
Kreiger, D., Biegel, A., Filo, R.: Recombination within the Major Histocompatibility	
Region of Man	81
Kukharenko, V. I., s. Kuliev, A. M., et al	127
Kuliev, A. M., Kukharenko, V. I., Grinberg, K. N., Mikhailov, A. T., Tamarkina, A. D.:	141
Human Triploid Cell Strain. Phenotype on Cellular Level	107
Kuroki, Y., s. Chiyo, H., et al	127
Léonard C s Roé I et al	63
Léonard, C., s. Boé, J., et al.	217
Lubs, H. A., s. Verma, R. S., et al	225
Marie, J., s. Kahn, A., et al	41
Martin-Lucas, M. A., s. Pérez-Castillo, A., et al	265
$\label{eq:martin} {\it Martin, JP., Sesboue, R., Charlionet, R., Ropartz, C.: Does Alpha-1-Antitrypsin P_1Null}$	
Phenotype Exist?	121
Mattei, JF., s. Giraud, F., et $al$ ,	- 00

Contents

Mattei, MG., s. Giraud, F., et al	99
M.: Prenatal Diagnosis of I-Cell Disease	69
Matsui, I., s. Chiyo, H., et al	63
Mikhailov, A. T., s. Kuliev, A. M., et al.	127
Misawa, S., s. Abe, T., et al.	207
Mitsuyama, T., s. Matsuda, I., et al.	69
Morita, M., s. Abe, T., et al	207
Morganti, G., Beolchini, P. B., Bütler, R., Bütler-Brunner, E., Vierucci, A.: Contribution to the Genetics of Serum $\beta$ -Lipoproteins in Man. VIII. Linkage of the Agh/i Locus with	201
the Ag,x/y Aga¹/d, Agc/g and Agt/z Loci	341
Mouriquand, C., s. Filip, D. A., et al	155
Nakagome, Y., s. Chiyo, H., et al	63
Naruto, J., Sofuni, T., et al	91
Nielsen, J., Sillesen, I.: Incidence of Chromosome Aberrations among 11148 Newborn Children	1
Niikawa, N., Kajii, T.: Sequential Q- and Acridine Orange-Marker Technique	83
Nowell, P. C., Jensen, J., Gardner, F.: Two Complex Translocations in Chronic Granulo-	- 00
cytic Leukemia Involving Chromosomes 22, 9, and a Third Chromosome	13
Obe, G., Beek, B.: The Human Leukocyte Test System. VII. Further Investigations	
Concerning Micronucleus-Derived Premature Chromosome Condensation	143
Oka, Y., s. Matsuda, I., et al	69
Olaisen, B., Teisberg, P., Gedde-Dahl jr., T., Thorsby, E.: The Bf Locus in the HLA	
Region of Chromosome 6: Linkage and Association Studies	291
Pera, F., Scholz, P.: Late DNA Replication of X Chromosomes in Female and Pseudo-	
female Cells of Microtus agrestis	173
Pérez-Castillo, A., Abrisqueta, J. A., Martin-Lucas, M. A., Goday, C., Del Mazo, J.,	
Aller, V.: A New Contribution to the Study of 22 Trisomy	265
Prigogina, E. L., Fleischman, E. W.: Marker Chromosome 14q+ in Two Non-Burkitt	
Lymphomas	109
Prigogina, E. L., Fleischman, E. W.: Certain Patterns of Karyotype Evolution in Chronic	
Myelogeneous Leukaemia. Chromosome Abnormalities in CML	113
Ritter, H., s. Schmitt, J., et al	179
Popartz, C., s. Martin, JP., et al	121
Rosi, G., s. Furbetta, M., et al	259
Rotteveel, J. J., s. Van Biervliet, J. P., et al	35
Sasaki, M., s. Ikeuchi, T.	167
Schinzel, A., Hayashi, K., Schmid, W.: Trisomy 9p Due to Paternal Translocation,	004
$\mathbf{t}(9;13)(\mathbf{q}13;\mathbf{q}12)\dots$	307
Schmid, W.: A Technique for in situ Karyotyping of Primary Amniotic Fluid Cell Cul-	90"
tures	325
Schmid, W., s. Hayashi, K.	135 307
Schmid, W., s. Schinzel, A., et al	179
Schmidt, K., s. Schmitt, J., et al	110
doreductase) Activity by Peroxidase and Alpha <sub>2</sub> -Macroglobulin Interaction	179
doreductase) Activity by Peroxidase and Aipha <sub>2</sub> -Macroglobulin Interaction	331
Schöbel, B., s. Walter, H	173
cholz, P., s. Pera, F	1.0
Syndrome	317
chwarzfischer, F., s. Kamel, R.	181
esboue, R., s. Martin, JP., et al	121
illesen, I., s. Nielsen, J.	1
ofuni, T., Tanabe, K., Naruto, J., Awa, A. A.: A New Type of Inversion of a Human	
Y Chromosome	91
taal, G. E. J., s. Van Biervliet, J. P., et al	35
aillomite I I, a Roé I et al	217

VI Contents

Tamarkina, A. D., s. Kuliev, A. M., et al	127
Tanabe, K., s. Sofuni, T., et al	91
Teisberg, P., s. Olaisen, B., et al	291
Thorsby, E., s. Olaisen, B., et al	291
Tills, D., s. Watkin, I. J., et al	75
Vaan, G. A. M. de, s. Van Biervliet, J. P., et al.	35
Van Biervliet, J. P., Vlug, A., Bartstra, H., Rotteveel, J. J., de Vaan, G. A. M., Staal,	
G. E. J.: A New Variant of Glucosephosphate Isomerase Deficiency	35
Verma, R. S., Lubs, H. A.: Variation in Human Acrocentric Chromosomes with Acridine	
Orange Reverse Banding	225
Vierucci, A., s. Morganti, G	341
Vlug, A., s. Van Biervliet, J. P., et al	35
Vogel, W., s. Epplen, J. T.	337
Walter, H., Schöbel, B.: Climate Associated Variations in the Human Serum Albumin	
Level	331
Watkin, I. J., Tills, D., Heath, R. B.: Studies of the Genetic Susceptibility of Individuals	
to Infection with Influenza Viruses	75
Weiss, A. F., s. Zankl, H., et al.	343
Welch, S.: Comparative Studies on the Human Glutamate-Pyruvate Transaminase	
Phenotypes — GPT 1, GPT 2—1, GPT 2	237
Yanagida, K., s. Chiyo, H., et al	63
Zang, K. D., s. Zankl, H., et al.	343
Zankl, H., Weiss, A. F., Zang, K. D.: Cytological and Cytogenetical Studies on Brain	010
Tumors. VI. No Evidence for a Translocation in 22-Monosomic Meningomas	343
The state of the s	010
Clinical Case Reports	
Clinical Case hepons	
Iinuma, K., Ohzeki, T., Ohtaguro, K., Higashihara, E., Tanae, A., Nakagome, Y.: Y.	
Chromatin Positive Cells in the Smear Preparations of the Gonad from an XX Male	193
Letters to the Editors	
David, T. J., Ajdukiewicz, A. B.: A Comment to the Paper: Dermatoglyphic Analysis	
as a Diagnostic Tool in Wilson Disease? by R. Grosse. Humangenetik 28, 281—284	